

Heli Suila  
FT  
Erikoistutkija, Fimea

# Geenisakset viranomaisen silmin

**U**udet innovatiiviset lääkehoidot ja lääkehoitojen yksilöllistyminen haastavat lääkeviranomaisia: on ennakoitava uusiin lääkkeisiin liittyviä ongelmia ja reagoitava niihin nopeasti. Toisaalta lääkeviranomaisen on omalta osaltaan mahdollistettava uusien innovatiivisten lääkkeiden kehittäminen ja samalla varmistettava lääke- ja lääkitysturvallisuus. Lääkeviranomaisen kriittisen ajattelun velvoite pätee myös geenisaksien lääkekehitykseen.

Geenisakset tarjoavat mahdollisen hoidon esimerkiksi sellaisiin perinnöllisiin harvinaissairauksiin, joihin ei vielä ole lääkettä tarjolla. Geenisaksiteknologialla voidaan tarkasti ja kohdennetusti muunnella sairautta aiheuttavia genejä eli lisätä tai poistaa perimästä kokonaisia DNA-jaksoja. Ensimmäiset kliiniset lääketutkimukset tähän teknologiaan perustuvilla valmisteilla ovat alkamassa maailmalla.

## Erityisenä huolena hallitsemattomat DNA-muutokset

Lääkeviranomaisen näkökulmasta geenisaksien kaltaisiin innovaatioihin liittyy perusteellisen kriittisen arvioinnin tarvetta. Vaikka erilaisia geenisaksia on tutkittu laboratorio-olosuhteissa ja eläinmalleissa, ei voida aukottomasti ennakoita, miten ihminen reagoi tällaisiin valmisteisiin. Erityinen huolenaihe ovat mahdolliset off target-mutaatiot, eli ennakoimattomiin paikkoihin hallitsemattomasti tulevat DNA-muutokset ja näiden ennakoimattomien muutosten ennakoimattomat vaikutukset. Miten voimme varmistaa, että geenisaksilla saadaan muokattua vain kohdegeeniä ja ettei (kohde)geenin luontainen geeniekspressiotaso muutu? Minkälaisia vaikutuksia tämän tyyppisillä tuotteilla on odotettavissa

pitkällä aikavälillä? Hyvin harvinaiset tai vasta vuosikymmenien seuranta-ajalla ilmaantuvat haittavaikutukset eivät todennäköisesti tule esille kliinisissä lääketutkimuksissa.

## Viranomaiset uusien kysymysten äärellä

Geenisakset luokitellaan tällä hetkellä tuotteen ominaisuuksista, koostumuksesta ja alkuperästä riippuen yleisimmin joko biologiseksi lääkkeeksi tai pitkälle kehitetyksi terapiatuotteeksi. Geeniksille ei ole toistaiseksi luotu erityisiä omia ohjeistoja, mutta niihin voidaan monesti soveltaa Euroopan lääkeviraston jo olemassa olevia esimerkiksi geeniterapiavalmisteille suunnattuja ohjeistoja.

Geenisakset vaativat viranomaiselta vastauksia aivan uudenlaisiin kysymyksiin. Minkälaisia riskejä tämän kaltaisille tuotteille voidaan sallia? Miten tämänhetkinen lainsäädäntö mahdollistaa esimerkiksi yksilöllisten tuotteiden valmistamisen potilaille, joilla on erilainen pistemutaatio mutta samassa geenissä? Miten tällaiset tuotteet saadaan kustannusvaikuttavasti potilaiden saataville? Minkälaisia eettisiä ongelmia tällaiset tuotteet tuovat mukanaan? Miten mahdollistetaan innovatiivinen lääkekehitys pitäen huolta myös potilaan turvallisuudesta?

Lääke katsotaan riittävän turvalliseksi myyntilupaa varten, kun valmisteen odotettavissa olevat hyödyt ovat mahdollisia haittoja suuremmat. Arvioitaessa uuden lääkkeen hyötyjä ja haittoja myös hoidettava sairaus ja sen ennuste otetaan huomioon. Lääkeviranomaisen tehtävä on arvioinnissaan varmistaa, että myyntiluvallinen lääke täyttää sille laissa asetetut teho-, turvallisuus- ja laatuvaatimukset. Tämä pätee myös geenisaksiin. ●